

MeB – Pagine Elettroniche

Volume IV

Maggio 2001

numero 5

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Le malformazioni cerebrali, spesso diagnosi inattese in pediatria

A. D'Apuzzo, L. Amato, R. De Nicola, F. De Rosa¹, C. Tregrossi, R. Di Concilio, M. Spiezie

Divisione di Pediatria, ASL NA 5, P.O. S. Leonardo, Castellammare di Stabia; ¹Equipe multidisciplinare di neuropsichiatria infantile

Cerebral malformations: surprise diagnosis

Keywords: Arnold-Chiari syndrome, Syringomyelia, Cholesteatoma, Cephalo

Summary Report of a case of Arnold-Chiari syndrome of type II (herniation of cerebellar tonsils, associated with cholesteatoma and syringomyelia), incidentally discovered from a NMR which was performed because of cephalo and EEG alterations without any other symptom.

Gli schemi tradizionali di classificazione delle malformazioni cerebrali si basano sulla morfogenesi descrittiva dei processi anatomici di ontogenesi, come la neurulazione, la migrazione neuroblastica, la sinaptogenesi, la biosintesi dei neurotrasmettitori e la mielinizzazione.

Questi processi sono tradizionalmente classificati come se fossero eventi ontogenetici isolati. Si propone attualmente una classificazione unitaria delle malformazioni cerebrali basata sui dati di genetica molecolare. I segni di allarme delle malformazioni cerebrali sono morfologici (dismorfismi facciali, asimmetrie cranio - facciali, Micro - Macrocefalia, alterazioni oculari) e funzionali (convulsioni, alterazioni della reattività, alterazioni del tono e della postura, difficoltà di alimentazione, movimenti oculari abnormi, alterazioni elettroencefalografiche).

L'Anomalia di Arnold - Chiari è una malformazione del tratto di passaggio occipite - cervicale, caratterizzata da allungamento e protrusione del cervelletto attraverso il forame magno nel canale spinale cervicale. In base ai rapporti che si creano tra il cervelletto e il tronco da una parte e il forame magno e il rachide cervicale superiore dall'altra, se ne distinguono quattro tipi differenti.

- Il tipo I è caratterizzato dalla dislocazione caudale del midollo nel canale vertebrale e dall'erniazione del polo inferiore degli emisferi cerebellari nel forame magno, talora coesistono altre malformazioni.
- La sintomatologia è il risultato di fenomeni compressivi da parte delle tonsille cerebellari erniate sui vasi midollari e il midollo.

- Il tipo II è caratterizzato da dislocazione nel canale spinale delle tonsille cerebellari, verme, IV° ventricolo, idrocefalia non comunicante, Spina bifida lombosacrale. Questo tipo è più frequentemente diagnosticato in età pediatrica per la compressione delle radici cervicali, le quali presentano un decorso verso l'alto per uscire dai forami di coniugazione.
- Il tipo III è caratterizzato da Spina bifida cervicale con erniazione del cervelletto, idrocefalia.
- Il tipo IV è quello in cui c'è l'associazione con ipoplasia del cervelletto.

Il nostro paziente è un bambino di 6 anni S.A., nato a termine da parto cesareo per rottura precoce delle membrane, Kg 2500 alla nascita. Nell'anamnesi figurano otiti medie ricorrenti, esofagite da reflusso, episodi gravi di laringospasmo. All'età di 4 anni veniva ricoverato per crisi convulsiva afebrile ed otite emorragica. L'EEG evidenziava un focolaio in regione temporale destra. Esami di routine nella norma. Tac cerebrale s.m.c negativa.

Dall'età di 4 anni e 6 mesi presentava saltuariamente delle crisi di cefalea con episodi di sonnolenza protratti e rare vertigini. Non venivano riferiti sintomi neurologici specifici. L'esame neurologico evidenziava iperreflessia rotulea e Babinski bilaterale discontinuo. Non erano presenti turbe della sensibilità, disturbi dell'equilibrio, della marcia e della motilità, alterazioni del trofismo muscolare.

La RMN cerebrale e midollare evidenziava l'erniazione delle tonsille cerebellari e una cavità siringomieliica a livello cervicale (dal livello C3 sino a C6 - C7). Veniva, quindi, sottoposto ad intervento di Laminectomia suboccipitale con tonsillectomia cerebellare bilaterale. Per la persistenza della sintomatologia cefalgica, praticava spect cerebrale che evidenziava una normale perfusione cerebrale. Successivamente per la presenza di sordità mista destra, veniva operato di Colesteatoma congenito destro.